

Kraniofacijalna morfologija muškaraca sa 46,XX hromozomskom konstitucijom

YU ISSN 0039-1743
UDK 616.31

Craniofacial morphology in males with 46,XX chromosomal constitution

KRATAK SADRŽAJ

Cilj ovog istraživanja bio je da se ispita kraniofacijalna morfologija muškaraca sa 46,XX hromozomskom konstitucijom i uporedi sa morfologijom normalnih žena (46,XX) i muškaraca (46,XY). Istraživanje je sprovedeno na profilnim kefalometrijskim snimcima tri grupe ispitanika. Prvu grupu sačinjavalo je pet muškaraca sa hromozomskom konstitucijom 46,XX. Drugu grupu činila su 62 kefalometrijska snimka normalnih žena sa hromozomskom konstitucijom 46,XX, a treću 31 snimak normalnih muškaraca sa hromozomskom konstitucijom 46,XY. Na kefalometrijskim snimcima su mereni sledeći angularni parametri: SNA, SNB, ANB, SN/SpP, SN/MP i SpP/MP. Za sve analizirane parametre izračunata je prosečna vrednost i standardna devijacija, a t-testom je ispitivano postojanje statistički značajnih razlika između tri analizirane grupe ispitanika. Istraživanjem je utvrđeno da se 46,XX muškarci odlikuju blagim bimaksilarnim retrognatizmom i skeletnim sagitalnim odnosom III klase. Blago povećanje vertikalnog međuviličnog ugla kod 46,XX muškaraca posledica je manje inklinacije gornje vilice u odnosu na osnovnu ravan prednje kranijalne baze.

Ključne reči: kraniofacijalna morfologija, polni hromozomi, kefalometrija

Šćepan Ivana, Glišić Branislav,
Babić Marko, Nikolić Zorana, Đorđević Dušan

Klinika za ortopediju vilica, Stomatološki
fakultet, Univerzitet u Beogradu

ORIGINALNI RAD (OR)
Stom Glas S, 2003; 50:120-123

Uvod

Rast celokupnog organizma, pa i kraniofacijalnog kompleksa, genetski je kontrolisan^{1,2}. Studije rasta sprovedene na blizancima pokazale su da su veličina i oblik tela, taloženje masti, kao i opšti obrazac rasta pod većim uticajem gena u odnosu na uticaj faktora spoljašnje sredine. Genetski faktori u velikoj meri utiču i na razlike među polovima. Geni locirani na Y hromozomu omogućavaju muškarcima produžen period rasta u odnosu na žene, što za posledicu ima, na kraju pubertetskog perioda rasta, ukupnu veću visinu tela kod muškog pola³.

Uticaj gena lociranih na polnim hromozomima na rast kraniofacijalnog kompleksa dokazan je u studijama sprovedenim na osobama sa aneuploidijom polnih hromozoma⁴ kao što su muškarci sa Klinefelterovim sindromom (47,XXY hromozomska konstitucija) i žene sa Tarnerovim sindromom (45,X0 hromozomska konstitucija). Shimaguchi i sar.⁵ i Park⁶ utvrdili su smanjenu dužinu i širinu lobanje i smanjenu visinu lica kod žena sa Tarnerovim sindromom. Jensen⁷ je potvrdio inhibitorni efekat nedostatka X hromozoma kod žena sa ovim sindromom na kraniofacijalni rast, sugerišući postojanje korelacije između ove hromozomske aberacije i zaravnjenosti ugla kranijalne baze i posteriorno inklinirane mandibule. Za razliku od žena sa Tarnerovim sindromom,

muškarci sa Klinefelterovim sindromom (47,XXY hromozomska konstitucija) imaju smanjenje dužine i fleksije kranijalne baze, kraći korpus maksile i ramus mandibule i divergentan rast vilica u odnosu na normalne muškarce⁸ kao i izražen mandibularni prognatizam⁹.

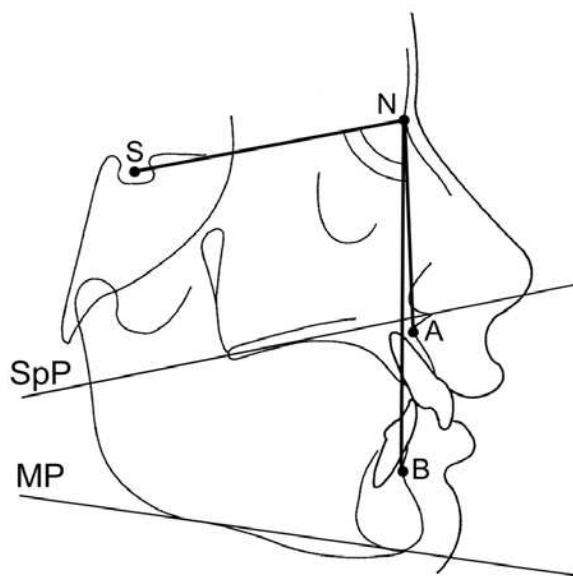
Jedna izuzetno retka aberacija polnih hromozoma omogućava nastavak istraživanja uticaja gena sa polnih hromozoma na kraniofacijalnu morfologiju, a to su muškarci sa hromozomskom konstitucijom žene (46, XX). Ova anomalija nastaje tokom mejoze kod oca, tako što dolazi do transfera delova Y hromozoma koji u sebi sadrže TDF faktor (sex-determining factor) na X hromozom¹⁰. Većina antropometrijskih dimenzija ovih muškaraca je manja u odnosu na normalne muškarce, i slična ženama koje imaju istu hromozomsku konstituciju¹¹.

Cilj ovog istraživanja bio je da se ispita kraniofacijalna morfologija muškaraca sa 46,XX hromozomskom konstitucijom i uporedi sa morfologijom normalnih žena (46,XX) i muškaraca (46,XY).

Materijal i metod

Istraživanje je sprovedeno na profilnim kefalometrijskim snimcima tri grupe ispitanika. Prvu grupu sačinjavalo

je pet muškaraca sa hromozomskom konstitucijom 46,XX. Drugu grupu činila su 62 kefalometrijska snimaka normalnih žena sa hromozomskom konstitucijom 46,XX, a treću 31 snimak normalnih muškaraca sa hromozomskom konstitucijom 46,XY. Citogenetska analiza rađena na kulturi limfocita periferne krvi metodom G traka potvrdila je karakterističnu hromozomsku konstituciju 46,XX kod pet muškaraca koji su lečeni od steriliteta na Klinici za urologiju u Beogradu. Kefalometrijski snimci napravljeni su pod standardizovanim uslovima, i na njima su mereni sledeći angularni parametri (sl.1): ugao maksilarnog prognatizma (SNA), ugao mandibularnog prognatizma (SNB), ugao sagitalnog odnosa vilica (ANB), nagib osnovne ravni gornje vilice (SN/SpP), nagib osnovne ravni donje vilice (SN/MP) i vertikalni međuvilični ugao (SpP/MP). Za sve analizirane parametre izračunata je prosečna vrednost i standardna devijacija, a t-testom je ispitivano postojanje statistički značajnih razlika između tri analizirane grupe ispitanika.



Slika 1. Kefalometrijski parametri
Figure 1. Cephalometric measurements

Rezultati

Rezultati statističke analize prikazani su u tabeli 1. Muškarci sa 46,XX hromozomskom konstitucijom odlikuju se smanjenim uglom maksilarnog i mandibularnog prognatizma u odnosu na normalne muškarce i žene (mada je statistički značajna razlika ustanovljena jedino za parametar SNA između muškaraca sa 46,XX hromozomskom konstitucijom i normalnih muškaraca). Smanjen je, takođe, i sagitalni međuvilični ugao, što ukazuje na postojanje skeletne III klase kod ovih pacijenata, za razliku od ostale dve ispitivane grupe, kod kojih je utvrđen sagitalni skeletni odnos I klase.

Ugao SpP/MP (koji definiše vertikalni odnos gornje i donje vilice) je povećan kod muškaraca sa sindromom

izmene pola, mada to povećanje nije statistički značajno ($P \geq 0,1$), i to uglavnom zahvaljujući nešto manjoj inklinaciji maksile u ovoj grupi pacijenata, u odnosu na normalne muškarce i žene.

Tabela 1. Rezultati statističke analize.

Table 1. Results of statistical analysis.

Parametar	46,XX žene (n=62)	P	46,XX muškarci (n=5)	p	46,XY muškarci (n=31)
SNA	81.4°±3.6	0.227	79.4°±2.2	0.024	81.9°±3.8
SNB	78.7°±3.6	0.544	77.7°±2.1	0.153	79.2°±3.7
ANB	2.7°±2.4	0.346	1.6°±3.6	0.346	2.7°±2.4
SN/SpP	8.9°±3.4	0.291	7.2°±3.9	0.613	8.1°±3.8
SN/MP	30.5°±5.1	0.902	30.8°±6.9	0.388	28.5°±5.6
SpP/MP	21.5°±5.6	0.430	23.6°±6.9	0.189	20.2°±5.4

Diskusija

Ispitivanja kraniofacijalne morfologije osoba sa aberacijama polnih hromozoma su retka u dostupnoj literaturi. Sama činjenica da se radi o veoma retkim sindromima (Tarnerovom, Klinefelterovom, 47,XXX sindromu, sex reverse syndrome i dr) objašnjava skroman broj publikovanih radova, od kojih je najveći broj posvećen najčešćem od njih, Tarnerovom (45,X0 hromozomska konstitucija). O sindromu izmene pola (46,XX muškarci) postoji veoma mali broj radova, pri čemu je većina njih posvećena etiologiji ovog sindroma^{10,12,13,14}, a tek mali broj antropometrijskim istraživanjima¹¹. Alvesalo i de la Chapelle¹⁵ su utvrdili da je veličina stalnih zuba kod muškaraca sa 46,XX hromozomskom konstitucijom manja u odnosu na normalne muškarce i približna onoj utvrđenoj kod normalnih žena, a sličan rezultat objavili su i Mičić i sar¹⁶. Verovatno zbog izuzetno male učestalosti ovog sindroma u populaciji, nisu ni sprovedena istraživanja kraniofacijalne morfologije ovih osoba, pa zato o tome nema literaturnih podataka.

Zahvaljujući saradnji sa Klinikom za urologiju Kliničkog centra Srbije, načinjeni su kefalometrijski snimci pet muškaraca sa ovim sindromom, koji su iskorišćeni da se ispita uticaj ove retke anomalije polnih hromozoma na rast i morfologiju kraniofacijalnog kompleksa. S obzirom da ovi muškarci imaju hromozomsku konstituciju normalnih žena (46,XX) očekivano je da i njihova kraniofacijalna morfologija bude veoma slična. Iako je broj od pet pacijenata mali za statističku obradu rezultata, izvršeno je poređenje dobijenih rezultata između grupe pacijenata sa sindromom izmene pola i normalnih muškaraca i žena. Statistički značajna razlika na nivou $p < 0,01$ utvrđena je između prosečnih vrednosti ugla SNA između ispitivane grupe muškaraca sa sindromom i normalnih muškaraca, ukazujući na postojanje blagog maksilarnog retrognatizma kod muškaraca sa sindromom izmene

pola. Iako za ugao mandibularnog prognatizma nisu utvrđene statistički značajne razlike između grupa (što je verovatno posledica malog broja pacijenata u sindromskoj grupi) biološki značaj dobijenih rezultata je veliki, jer ukazuje na postojanje i mandibularnog retrognatizma u grupi osoba sa sindromom. I vrednosti sagitalnog međuviličnog ugla se statistički ne razlikuju značajno između grupa, međutim, nalazi dobijeni ispitivanjem pacijenata sa sindromom ukazuju na suprotnu tendenciju u ovoj grupi pacijenata (utvrđeno prisustvo III skeletne klase) u odnosu na normalne muškarce i žene (kod kojih je ustanovljen skeletni međuvilični odnos I klase).

Utvrđena su i blaga odstupanja u vertikalnim odnosima gornje i donje vilice kod tri ispitivane grupe pacijenata, mada ne na nivou statističke značajnosti. U grupi muškaraca sa sindromom ustanovljena je najmanja inklinacija maksile u odnosu na prednju kranijalnu bazu, zbog čega je i vertikalni međuvilični ugao najveći u ovoj grupi pacijenata, mada se prosečna vrednost ovog parametra u sve tri ispitivane grupe kreće u okvirima normalnih varijacija.

S obzirom na dobijene rezultate, potvrđeno je mišljenje da geni locirani na X i Y hromozomima u velikoj meri utiču na ispoljavanje kraniofacijalne morfologije^{4,8,9}. Buduća kom-

parativna istraživanja sprovedena na profilnim kefalometrijskim snimcima pacijenata sa različitim aberacijama polnih hromozoma mogu u još većoj meri da rasvetle uticaj ovih gena na morfologiju i rast kranijuma i lica.

Zaključak

Istraživanjem sprovedenim na kefalometrijskim snimcima pet muškaraca sa hromozomskom konstitucijom 46,XX, 62 normalne žene (46,XX) i 31 normalnog muškarca (46,XY) može se zaključiti:

- 46,XX muškarci odlikuju se blagim bimaksilarnim retrognatizmom, i skeletnim sagitalnim odnosom III klase.
- Blago povećanje vertikalnog međuviličnog ugla kod 46,XX muškaraca posledica je manje inklinacije gornje vilice u odnosu na osnovnu ravan prednje kranijalne baze.

Napomena:

Ovaj rad je finansiran sredstvima Ministarstva za nauku, tehnologiju i razvoj Republike Srbije, projekat broj 1542.

Literatura

1. Krogman WM: Child growth, Ann Arbor, Michigan. The University of Michigan Press., 1972
2. Eveleth PB, Tanner JM: Word wide variation in human growth, 2nd ed, Cambridge, Mass, Cambridge University Press, 1990.
3. Bishara S: Textbook of orthodontics. WB Saunders Company, 2001.
4. Babić M, Šćepan I, Mičić M: Comparative cephalometric analysis in patients with X-chromosome aneuploidy. *Archs oral Biol.* 38(2):179-183, 1993.
5. Shimaguchi S, Ashizawa K, Endo B, Sakura H: An antropological approach to the Turner's syndrome. *Zinrugaku Zassi* 72:191-127, 1961.
6. Park E: Body shape in Turner's syndrome. *Hum Biol* 49:215-223, 1977.
7. Jensen BL: Craniofacial morphology in Turner syndrome. *J Craniofac Genet Devl Biol* 5:327-340, 1985.
8. Babić M, Mičić M, Jakšić N, Mičić S: An extra X chromosome effect on craniofacial morphogenesis in men. *European Journal of Orthodontics* 13:329-332, 1991.
9. Šćepan I, Glišić B, Babić M: Studija sagitalnih međuviličnih odnosa kod osoba sa Klinefelterovim sindromom. *Bilten UOJ* 24(2):85-88, 1991.
10. de la Chapelle A, Hastbacka J, Korhonen T, Maenpaa J: The etiology of XX sex reversal. *Reprod Nutr Dev suppl* 1:39s-49s, 1990.
11. Varrela J: Body size and shape in 46,XX males: an anthropometric investigation. *Ann Hum Genet* 48:261-267, 1984.
12. Chapelle AD, Schroder J, Murros J, Tallqvist G: Two XX males in one family and additional observations bearing on the etiology of XX males. *Clin Genet* 11(2):91-106, 1977.
13. de la Chapelle A, Koo GC, Wachtel SS: Recessive sex-determining genes in human XX male syndrome. *Cell* 15(3):837-842, 1978.
14. Fechner PY, Marcantonio SM, Jaswaney V, Stetten G, Goodfellow P, Migeon CJ, Smith KD, Berkovitz GD, Amrhein JA, Bard PA: The role of the sex-determining region Y gene in the etiology 46,XX maleness. *J Clin Endocrinol Metab* 76(3):690-695, 1993.
15. Alvesalo L, de la Chapelle A: Permanent tooth sizes in 46,XX-males. *Ann Hum Genet* 43(2):97-102, 1979.
16. Mičić S, Mičić M, Ozerović B: An example of a 46,XX infertile man and his permanent tooth sizes. *Int J Fertil* 28(3):165-168, 1983.

CRANIOFACIAL MORPHOLOGY IN MALES WITH 46, XX CHROMOSOMAL CONSTITUTION

SUMMARY

The aim of this investigation was to assess the craniofacial morphology of five male individuals with 46,XX chromosomal constitution, and to compare them with normal male individuals (46,XY) and normal female participants (46,XX). The investigation was carried out on the lateral cephalometric radiographs of five male individuals with sex reverse syndrome (46,XX chromosomal constitution), 62 normal female (46,XX) and 31 normal male (46,XY chromosomal constitution) participants. The following angular variables were measured: SNA, SNB, ANB, SN/SpP, SN/MP and SpP/MP. For each variable the mean value and standard deviation were calculated. The Student t-test was used to compare the result obtained between the group of patients with sex reverse syndrome and group of normal male, as well as of normal female participants. The male individuals with 46, XX chromosomal constitution showed slight bimaxillary retrognathism, and class III sagittal jaw relationship. Due to decreased inclination of the upper jaw to the anterior cranial base, the angle of vertical jaw relationship slightly increased in the group of patients with sex reverse syndrome, compared to normal male and female participants.

Key words: craniofacial morphology, sex chromosome, cephalometry

Šćepan Ivana, Glišić Branislav,
Babić Marko, Nikolić Zorana, Đorđević Dušan

Address for correspondence

Ivana Šćepan
e-mail: glisa@EUnet.yu

IZBOR IZ LITERATURE

OTPORNOST NA FRAKTURE KOD ENDODONTSKI LEČENIH PREDNJIH ZUBA RESTAURISANIH SA ČETIRI KOČIĆ-NADOGRADNJA SISTEMA

Hu YH, Pang IC, Hsu CC, Lay YH: Fracture resistance of endodontically treated anterior teeth restored with four post-and-core systems, Quintessence Int, 2003, 34: 349-353

Cilj ovog rada bio je da se proceni otpornost na frakturu, odnosno vrsta frakture endodontski lečenih zuba restaurisanih sa četiri kočić-nadogradnja sistema.

40 humanih inciziva je endodontski lečeno i potom restaurisano jednim od 4 vrsta kočića (nazubljeni sa paralelnim stranama, liveni kočić sa nadogradnjom, fabrički nazubljenim kočićem sa paralelnim stranama i nadogradnjom od kompozita, kočićem ojačanim vlaknom od fiberglasa (SFC) i kompozitnom nadogradnjom, keramički kočić i kompozitna nadogradnja. Napravljena je zatim metalna kruna koja je potpuno pokrivala nadogradnju i cementirana na zub.

Svaki uzorak je podvrgnut kompresivnom opterećenju pod uglom od 45° u odnosu na aksijalnu osu do pojave frakture.

Rezultati su ukazali da nije bilo značajnih razlika između grupa u opterećenjima koja su dovela do loma, ali su najteže frakture uočene u grupi sa keramičkim kočićima i kompozitnim nadogradnjama.

Smatra se da kočić treba da ima sličnu rigidnost kao i dentin, radi pravilnijeg prenošenja i raspoređivanja okluzalnih sila duž korena. Modul elastičnosti kočića (metalni, CFC) takođe može uticati na otpornost zuba na frakturu.

Rezultati ove studije su pokazali da je otpornost na frakture kod zuba restaurisanih keramičkim kočićima i kompozitnim nadogradnjama uporediva sa onom kod konvencionalnih kočića. Međutim zubi sa keramičkim kočićima i kompozitnim nadogradnjama su podložniji frakturama odnosno frakturi korena.

Slavoljub Živković